



GÖTEBORGS UNIVERSITET
SAHLGRENSKA AKADEMIN

Institutionen för neurovetenskap och fysiologi
Enheten för logopedi

265

Talstörningar hos vuxna med 22q11-deletionssyndrom – en jämförande studie

Hannah Edwardsson
Johanna Lindblom

Examensarbete i logopedi
30 högskolepoäng
Vårterminen 2014

Handledare
Katja Laakso
Christina Persson

Talstörningar hos vuxna med 22q11-deletionssyndrom – en jämförande studie

Hannah Edwardsson
Johanna Lindblom

Sammanfattning. Talstörningar är vanligt förekommande hos barn med 22q11-deletionssyndrom, men det finns begränsat med kunskap om talet hos vuxna personer med detta syndrom. Syftet med studien är att kartlägga tal och röst hos vuxna med 22q11-deletionssyndrom och jämföra resultaten med en kontrollgrupp. Tio deltagare mellan 19-49 år deltog i respektive grupp. Undersökningen baserades på resultatet från *Dysartribedömningen*. De förmågor som undersöktes var andning, fonation, oralmotorik, velofarynxfunktion, artikulation, prosodi och förståelighet. I studiegruppen undersöktes även kommunikativ delaktighet. Signifikanta skillnader framkom mellan grupperna på Dysartribedömningen för samtliga förmågor, där studiegruppen hade mer talavvikelser. Studiegruppen hade också något lägre förståelighet än kontrollgruppen. Studiegruppens kommunikativa delaktighet hade inget signifikant samband med resultatet på Dysartribedömningen. Resultatet tyder på att en neurogen talstörning skulle kunna vara en av orsakerna till talavvikelse hos vuxna med 22q11-deletionssyndrom.

Nyckelord: 22q11-deletionssyndrom, vuxna, talstörningar, kommunikativ delaktighet, förståelighet

Speech disorders in adults with 22q11-deletions syndrome – a comparative study

Abstract. Speech disorders are common in children with 22q11-deletion syndrome, but there is limited knowledge about speech in adults with this syndrome. The aim of this study is to describe speech and voice in adults with 22q11-deletion syndrome, and compare the results with a control group. Ten adults between 19-49 years participated in each group. The study was based on the Swedish dysarthria assessment, *Dysartribedömningen*. The tested abilities were respiration, phonation, oral motor function, velopharyngeal function, articulation, prosody and intelligibility. Communicative participation was examined as well. Significant differences between the groups emerged for all abilities on Dysartribedömningen. The study group had slightly reduced intelligibility in comparison to the control group. The communicative participation had no significant correlation with the results on Dysartribedömningen. The results suggest that neurogenic speech disorders could be one of the possible causes of the speech anomalies in adults with 22q11 deletion syndrome.

Key words: 22q11-deletion syndrome, adults, speech disorders, communicative participation, intelligibility

Det är välkänt att barn med 22q11-deletionssyndrom (22q11DS) har talstörningar, men det finns begränsat med kunskap om talet hos vuxna personer med detta syndrom. Talet är en komplicerad process som kräver samspel mellan flera förmågor; såväl kognitiva, språkliga och motoriska aspekter är inblandade i processen (Hartelius & Lohmander, 2008). Vid syndrom är det vanligt med en kombination av strukturella och neurogena orsaker till talstörningar. En strukturell orsak kan vara till exempel läpp-käk-gomspalt och bettavvikelse (Lohmander, Persson & Henningsson, 2008). Är orsaken neurogen innebär det att den talmotoriska planeringen och programmeringen eller det talmotoriska utförandet är påverkat av antingen medfödda eller förvärvade skador, vilket ger verbalapraxi respektive dysartri. Symptom på verbalapraxi är mödosamt och trevande tal, inkonsekventa artikulatoriska avvikelser och påverkad prosodi. Vid dysartri är andningen och oralmotoriken påverkad och talet blir långsamt, odistinkt och avvikande i röst och prosodi (Yorkston, Beukelman, Strand & Hakel, 2010). Socialstyrelsen publicerade 2003 en svensk översättning av Världshälso-organisationens (WHO) klassifikation *International Classification of Functioning, Disability and Health* (ICF) som är ett verktyg för att beskriva funktionstillstånd, funktionsnedsättning och hälsa på ett strukturerat sätt med ett gemensamt språk (Socialstyrelsen, 2003). Utifrån ICF-termer innebär en talstörning oavsett orsak en struktur- och funktionsnedsättning i talapparaten avseende exempelvis artikulation, talklang, andning och fonation. Ur ett aktivitets- och delaktighetsperspektiv leder talstörningar ofta till nedsatt förståelighet som kan påverka möjligheten till att vara delaktig i samhället (Hartelius & Lohmander, 2008).

22q11DS är en kromosomavvikelse orsakad av att en del av den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 22 saknas. De flesta fall beror på en nymutation, men i en del fall (5-10 %) är det autosomt dominant nedärvt (Scambler, 2000). Deletionen leder till en komplex symptombild, med bland annat hjärtfel, gomspalt, karaktäristiskt utseende, kalkbrist, immunologiska brister, kognitiv påverkan samt försenad tal- och språkutveckling (Swillen, Vogels, Devriendt & Fryns, 2000). Symptombilden har tidigare beskrivits som bland annat *DiGeorges syndrom*, *Velo-kardio-facialt syndrom*, *Conotruncal anomaly face syndrome* samt *CATCH22*. Under 1990-talet upptäcktes att samtliga dessa syndrom berodde på samma underliggande kromosomavvikelse, det vill säga deletion på kromosom 22q11 (Óskarsdóttir, Vujic & Fasth, 2004; Shprintzen, 2008). Bristande kunskap om syndromet samt att det finns en stor spridning vad gäller typ och grad av symptom gör att diagnos ibland uteblir eller ställs förhållandevis sent. Bland nyfödda barn uppskattas incidensen till 1/4000 levande födda (Scambler, 2000; Óskarsdóttir et al., 2004). Shprintzen (2008) beräknar till och med att siffran kan vara så hög som 1/2000 levande födda. Det finns ingen könsskillnad rapporterad (Persson, Lohmander, Jönsson, Óskarsdóttir & Söderpalm, 2003). Eftersom symptombilden är så bred och skiftande behöver flera olika yrkesgrupper ha god kännedom om syndromet för att möjliggöra tidig upptäckt och diagnosticering. Logopeder träffar många av dessa patienter då de ofta har försenad och avvikande tal- och språkutveckling. De språkliga svårigheterna kan vara både impressiva och expressiva och innefattar fonologiska svårigheter, bristande ordförråd från tidig ålder (Scherer, D'Antonio & Kalbfleisch, 1999) samt artikulatoriska avvikelser (Persson et al., 2003). Talavvikelseerna påverkas av bristande gomfunktion, till exempel gomspalt och/eller velofarynxinsufficiens (VPI), som är mycket vanligt vid syndromet. Logopeden kan därför spela en viktig roll i diagnosticeringsarbetet (Óskarsdóttir, Persson, Eriksson & Fasth, 2005b).

Kunskapen om patientgruppen är begränsad, i synnerhet gällande talet hos vuxna personer med syndromet. Det finns endast några enstaka studier som rapporterar resultat på talet hos enbart vuxna. En studie undersökte talet och hörseln hos 24 vuxna personer (19-38 år) med 22q11DS (Persson, Friman, Óskarsdóttir & Jönsson, 2012). De fann att deltagarna överlag hade god förståelighet (≥ 92 %) och 22 av deltagarna hade normal artikulation. Däremot hade många hög grad av nasalitet och nästan hälften hade hörselnedsättning (41 %). Det gjordes även en allmän skattning av talet där svårigheter framkom som inte täcktes av analyserna i studien. Den visade att 83 % av deltagarna hade ett avvikande tal i någon grad. Vid beskrivning av vad som var avvikande uppmärksammades läckande, svag och energifattig röst samt rösttremor, avvikande betoningmönster och monotont tal (Persson et al., 2012). Liknande tal- och röstavvikelser uppvisades även i en annan studie på vuxna personer med syndromet (Kriewitz & Tegnebro, 2010). Symptomen som funnits i studierna är vanliga vid dysartri vilket talar för att det vid syndromet inte bara finns strukturella orsaker till talavvikelseerna utan även neurogena orsaker.

Tillgänglig forskning rörande talet hos personer med 22q11DS fokuserar främst på artikulation och förståelighet som symptom på nedsatt velofarynxfunktion (VPI). VPI innebär att den mjuka gommen inte kan stänga till ordentligt mot bakre svalgväggen så att passagen mellan mun och näsa förblir öppen (Yorkston, et al., 2010). Studier på vuxna med 22q11DS visar att VPI förekommer i ca 66-90 % av fallen (Persson et al., 2012; Basset, Chow, Husted, Weksberg, Caluseriu, Webb & Gatzoulis, 2005). I studier med både barn och vuxna har liknande svårigheter visats, då ca 68-87 % har VPI (Óskarsdóttir et al., 2005b; Persson et al., 2003). Orsakerna till VPI kan vara flera såsom gomspalt, djupt eller asymmetriskt svalg samt nedsatt tonus i svalgmuskulaturen (Persson et al., 2012). Óskarsdóttir et al. (2005b) fann att 25 % av barnen hade någon upptäckt spalt vid diagnostillfället. Den vanligaste typen var submukös eller ockult submukös gomspalt. Symptom på talet som är vanliga vid nedsatt gomfunktion är hypernasalt tal, nasalt luftflöde och trycksvag artikulation. Ofta förekommer även ett kompensatoriskt artikulationsmönster och nedsatt förståelighet vilket bidrar till ett avvikande tal (Persson et al., 2003; Óskarsdóttir et al., 2005b). I en studie som undersökte förståeligheten hos personer med 22q11DS visade det sig att endast 17 % av barnen mellan 5-10 år bedömdes ha ett tal som var förståeligt merparten av tiden. I samma studie fanns det en stor variation på förståeligheten hos de äldre barnen och de få vuxna som ingick i studien. Några av dem hade god förståelighet (>85 % förståeliga ord) medan andra hade omfattande svårigheter, under 70 % förståeliga ord (Persson et al., 2003). Barn med 22q11DS har i högre utsträckning nedsatt förståelighet än andra barn som har gomavvikelser men som inte har syndromet (Kummer, Lee, Schaadt Stutz, Maroney & Weidenbach Brandt, 2007). Ur ett ICF-perspektiv orsakar nedsatt förståelighet en aktivitetsbegränsning. Förståelighet är därför ett bra och viktigt mått på funktionell kommunikativ kompetens vilket man kan använda för att gradera avvikande tal vid alla typer av talstörningar (Yorkston et al., 2010).

Trots att VPI är en vanlig bidragande orsak till de talavvikelser som förekommer hos barn med 22q11DS, verkar det finnas fler påverkande faktorer. Ökad evidens om att det föreligger en neurologisk komponent i syndromet börjar växa fram allt mer. I studier där barn med syndromet och barn med endast VPI jämförs förekommer fler talsymptom vid 22q11DS, vilket tyder på en mer komplex bakgrund till avvikelserna (D'Antonio,

Scherer, Miller, Kalbfleisch & Bartley, 2001; Scherer, et al., 1999). Studier har funnit nedsatt andningsfunktion samt avvikelser som tyder på dysartriska svårigheter hos barn med 22q11DS (Gerdes et al., 1999; Carneol, Marks & Weik, 1999). Röstsvårigheter som kan kopplas till dessa avvikelser har rapporterats för barn med syndromet, bland annat högt röstläge, låg röststyrka, energifattig röst samt heshet och avvikande röstkvalitet (Gerdes et al., 1999; Rommel, Vantrappen, Swillen, Devriendt, Feenstra & Fryns, 1999). Det har även visat sig att barn med 22q11DS i högre utsträckning har dyspraktiska svårigheter än barn med enbart gomavvikelse samt typiskt utvecklade barn. Dessa svårigheter var till exempel inkonsekventa uttalssvårigheter, trevande osäkra artikulatoriska rörelser och prosodiska svårigheter (Kummer et al., 2007). Liknande upptäckter gällande dyspraktiska talavvikelse hos barn med syndromet har även gjorts av Mills, Gosling och Sell (2006).

Hos personer med 22q11DS kan hjärnan anatomiskt skilja sig från personer utan syndromet. En studie har visat att kranialnerverna ofta är påverkade hos barn med 22q11DS, där vanligast var påverkan på kranialnerv X, nervus vagus (Hultman et al., 2000). Nervus vagus innerverar bland annat mjuka gommen och stämbandsmuskulaturen (Yorkston et al., 2010). Några av barnen med påverkan på nervus vagus uppvisade även dyspraktiska svårigheter i talet (Hultman et al., 2000). Det har visat sig i flera studier att personer med 22q11DS har minskad hjärnvolym både vad gäller vit och grå substans samt i flera områden av hjärnan (Kates, Burnette, Jabs, Rutberg, Murphy & Grados, 2001; van Amelsvoort et al., 2001). Bearden et al. (2009) finner att hos barn med 22q11DS är kortext signifikant tunnare i frontal-, parietal- och occipitalloberna än hos kontrollgruppen. Barn med 22q11DS har även ett avvikande neuralt nätverk i parietal- och frontalloberna i jämförelse med typiskt utvecklade barn. De avvikande neurala kopplingarna innebär bland annat att signaler som skickas mellan olika delar av hjärnan blir mindre komplexa, vilket kan orsaka nedsatt visuospacial och kognitiv förmåga (Simon, Wu, Avants, Zhang, Gee & Stebbins, 2008). Det har visat sig att det även finns avvikelser i området kring de basala ganglierna hos både barn och vuxna med 22q11DS (Eliez, Barnea-Goraly, Schmitt, Liu & Reiss, 2002; Butcher, Kiehl, Hazrati, Chow, Rogaeva, Lang & Basset, 2013). Vidare har det föreslagits i flera studier att 22q11DS innebär en riskfaktor för att utveckla tidigt debuterande Parkinsons sjukdom (Butcher et al., 2013; Zaleski, Basset, Tam, Shugar, Chow & McPherson, 2008).

Det har visat sig att barn med 22q11DS har en försenad neuromotorisk utveckling, både vad gäller grov- och finmotorik samt balans, koordination och muskelstyrka (Swillen et al., 1999). Öskarsdóttir, Belfrage, Sandstedt, Viggedal och Uvebrant (2005a) undersökte 33 barn med syndromet i åldrarna 3-19 år (median 7:6 år) utifrån bland annat motorisk funktion, neurologiska symptom samt kognitiv funktion. Över hälften av barnen hade tydliga motoriska svårigheter. Många av dem hade även hypotoni, dålig balans och koordinationssvårigheter. Det fanns en relativt stor spridning vad gäller begåvningsnivå (IQ 50-100) för barnen men de flesta hamnade inom normalvariationens nedre gräns. En annan studie av Van Aken, Caeyenbergh, Smits-Engelman och Swillen (2009) visade att barnen med 22q11DS i högre utsträckning än kontrollgruppen hade signifikanta svårigheter med framförallt handens finmotorik, visuell perception och motorkoordination. Dessa svårigheter ansågs inte enbart bero på en generell utvecklingsförsening hos barnen med syndromet då kontrollgruppen var matchad både

vad gäller ålder och total IQ. Liknande motoriska svårigheter har även beskrivits av Sobin, Monk, Kiley-Brabeck, Khuri och Karayiorgou (2006). De fann att svårigheterna hos de undersökta barnen fanns kvar efter en treårsperiod, ett resultat som också talar för att svårigheterna inte enbart beror på en generell utvecklingsförsening.

För att kartlägga en persons funktionstillstånd utifrån ICF behöver personens delaktighet beskrivas. Delaktighet är en persons möjlighet att engagera sig i en livssituation (Socialstyrelsen, 2003). Kommunikativ delaktighet innebär därmed i vilken utsträckning en individ kan engagera sig i en livssituation genom att kommunicera. Den kommunikativa delaktigheten kan påverkas av faktorer hos personen och i omgivningen samt av olika sjukdomssymptom (Hartelius & Lohmander, 2008). Det finns ingen studie som undersöker kommunikativ delaktighet hos personer med 22q11DS. För att få en heltäckande bild av patientgruppens kommunikation behöver därmed detta undersökas.

För vuxna personer med 22q11DS finns det begränsat med forskning kring tal och röst och det finns som ovan beskrivet olika möjliga orsaker till vad det är som kan bidra till den avvikande tal- och röstfunktionen. Behovet av studier som kan belysa detta hos vuxna med diagnosen är därför stort. Det finns oss veterligen inga studier som tittar på talet hos vuxna med 22q11DS där man styrker sitt resultat genom att jämföra med en kontrollgrupp, något föreliggande studie därmed är först med att göra. Studiens syfte är att kartlägga och beskriva tal- och röstavvikelser hos vuxna personer med 22q11DS i jämförelse med typiska talare utifrån prestation på uppgifter som används för att utreda dysartri. Uppgifterna undersöker andning, fonation, oralmotorik, velofarynxfunktion, artikulation, prosodi och förståelighet. Resultatet jämförs sedan med deltagarnas egna upplevelser av förmågan att delta i kommunikativa situationer. Detta har lett fram till följande frågeställningar:

1. Hur presterar vuxna personer med 22q11DS i jämförelse med en kontrollgrupp på uppgifter som mäter: a) *andning och fonation*, b) *oralmotorik och velofarynxfunktion*, c) *artikulation*, d) *prosodi* och e) *förståelighet*?
2. Finns samband mellan egen upplevd kommunikativ delaktighet och logopedisk bedömning av talet hos vuxna med 22q11DS?

Metod

Forskningssammanhang

Föreliggande studie ingår i ett femårigt projekt (2011-2015) vid Göteborgs Universitet (ITA: intelligibility, timing, articulation) som involverar flera forskare och logoped-studenter som skriver examensarbeten. Syftet med projektet är att försöka kartlägga hur sambandet mellan förståelighet, timing och artikulation ser ut genom att undersöka dessa förmågor hos vuxna med typiskt tal samt hos vuxna med förvärvade eller medfödda talavvikelser. (Sahlgrenska Akademin, 2013).

Deltagare

Inklusionskriterier för studiegruppen var att deltagarna skulle ha fyllt 19 år samt ha en konstaterad 22q11DS-diagnos. Då ett mål med studien var att samla in så mycket data som möjligt beslöts att inga exklusionskriterier skulle sättas. Tio personer, mellan 19-49

år ($M=31,3$), med en konstaterad 22q11DS-diagnos rekryterades till studiegruppen. Studiegruppen bestod av fem kvinnor och fem män. Samtliga deltagare var boende i Västragötalandsregionen och norra Halland. Rekryteringen skedde främst utifrån ett bekvämlighetsurval via en patientförening i Göteborg för personer med 22q11DS samt via en logoped på Sahlgrenska Universitetssjukhuset som brevledes kontaktade tidigare patienter med förfrågan om deltagande i studien. En rekrytering skedde via ett snöbollsurval: en deltagare kontaktade en vän med diagnosen med förfrågan om deltagande i studien. Varje deltagare tilldelades ett kodnummer för att anonymiseras.

Kontrollgruppen bestod av tio personer mellan 19-49 år ($M=32,0$) med samma könsfördelning som studiegruppen. Deltagarna valdes ur redan insamlad data från 100 typiska talare med svenska som modersmål i åldrarna 19-90 år utan känd talstörning (Jönsson & Winnerstam, 2012; Johansson & Samuelsson, 2012; Nygren, 2012). Kontrollgruppen var ålders- och könsmatchad mot studiegruppen i så lång utsträckning som möjligt. Om det fanns flera deltagare i den stora gruppen med typiska talare som hade samma kön och ålder valdes den första i listan och fanns ingen i samma ålder valdes den som var närmast i ålder. Var två deltagare lika nära i ålder valdes den yngsta.

Tabell 1

Antal deltagare i respektive grupp som stämmer in på olika demografiska uppgifter utifrån intervjufrågor.

Grupp	Opererad gomspalt	Tal- och språk- svårigheter	Hjärtfel	Psykofarmaka	Astma	Rökare	Heltids- sysselsättning
Studiegrupp	4	9	1	4	1	1	2
Kontrollgrupp*	-	2	-	-	0	0	9

*Uppgift saknas för vissa variabler eftersom färre intervjufrågor ställdes till kontrollgruppen då de övriga ej var aktuella.

Uppgifter om samtliga deltagare i grupperna beskrivs i tabell 1. Audiometriscreeningen av studiegruppen visade att totalt fem deltagare (50 %) hade en hörselnedsättning (HNS), varav tre deltagare (30 %) hade en måttlig HNS och två deltagare (20 %) hade en lätt nedsättning. Ingen HNS fanns i kontrollgruppen. Mätningen baserades på tonmedelvärde för frekvenserna 500, 1000, 2000 och 4000 Hz. De bedömdes ha en lätt HNS om tonmedelvärdet var mellan 21-40 dB och måttlig HNS mellan 41-60 dB. Mätningen av tröskelvärden följde rekommendationer från *American Speech-Language-Hearing Association* (2005). Vid de inledande frågorna uppgav flera deltagare i studiegruppen att de har eller tidigare har haft tal- och/eller språksvårigheter: främst nasalt tal, otydligt tal samt lässvårigheter. I kontrollgruppen uppgav några deltagare lätta uttalssvårigheter som barn. Medellängden i studiegruppen för antal års heltidsutbildning var 12,0 år. Folkhögskola är inte medräknat. Fyra av deltagarna (40 %) har haft anpassad studiegång i någon utsträckning. I kontrollgruppen var medellängden för heltidsutbildning 16,4 år.

Material

Testbatteriet som användes i föreliggande studie bestod av *Dysartribedömning* (Hartelius, 2013) vilken även innefattar *Swedish Test of Intelligibility* (STI: Laakso, Lindh & Hartelius, 2012). *Frågeformulär om kommunikativ delaktighet – ett kort allmänt formulär* (FKD: Mellenthin & Roos, 2013; Nordberg & Syrjäkylä, 2013)

användes också och en audiometriscreening genomfördes. Dessutom inleddes testtillfället med intervjufrågor om deltagarnas bakgrund.

Dysartribedömningen är en omarbetning av *Dysartritest* (Hartelius & Svensson, 1990). Dysartribedömningen är baserad på ICF och de olika delarna avser att beskriva talet utifrån funktion och struktur (del 1), aktivitet (del 2) respektive delaktighet (del 3). Del 1 av Dysartribedömningen består av tre deltest som mäter *Andning och fonation* (A), *Oralmotorik och velofaryxfunktion* (B) samt *Artikulation* (C). Deltest A innehåller sex uppgifter, däribland uppgifter som testar uthållen fonation och ökad röststyrka i rop. I deltest B finns tolv uppgifter som testar diadochokinesi (DDK), oralmotorik samt nasalitet. Deltest C består av sju meningar vilka respektive fokuserar på olika artikulationsställen. Del 2 i Dysartribedömningen består av högläsning av texterna *Ett svårt fall* och *Trapetskonstnären*, en minuts inspelning av spontantal samt STI. STI är ett datorbaserat test som mäter förståeligheten i ord och meningar. Testet består av slumpade listor med 66 ord och tio slumpade nonsensmeningar, nya listor slumpas för varje deltagare. Varje ord presenteras med fem svarsalternativ som är minimala par med målordet. Meningarna är semantiskt inkorrekta men syntaktiskt korrekta med riktiga ord. Del 3 i Dysartribedömningen består av ett frågeformulär om kommunikativ delaktighet. I den ursprungliga versionen ingår frågeformuläret *Självsvarsformulär Om Kommunikation* (SOK: Hartelius, Elmberg, Holm, Lövberg & Nikolaidis, 2008) men i föreliggande studie byttes detta formulär istället ut till FKD för studiegruppen. Detta formulär har färre frågor och tar därmed kortare tid att besvara vilket bedömdes mer lämpligt för den aktuella studiegruppen. FKD är en översättning av *Communication Participation Item Bank* (CPIB: Baylor, Yorkston, Eadie, Miller & Amtmann, 2009) som har blivit validerat men inte normerat på svenska för Parkinsonpatienter respektive MS- och ataxipatienter (Mellenthin & Roos, 2013; Nordberg & Syrjäkylä, 2013). Kortversionen omfattar 10 frågor om kommunikativ delaktighet i olika situationer och är framarbetad av Baylor, Yorkston, Eadie, Kim, Chung och Amtmann (2013) utifrån den ursprungliga versionen. Samtliga frågor i FKD inleds med ”har ditt tillstånd en negativ påverkan på din förmåga att...” och berör till exempel förmågan att tala med personer man känner eller förmågan att ge någon detaljerad information.

För ljudinspelning av samtliga tester användes en bärbar dator, HP Elitebook 2540 med externt ljudkort, Roland Quad-Capture. Ljudupptagningen skedde med ett headset, Sennheiser HSP4, och avståndet mellan mikrofon och mun var cirka tre centimeter. För ljudregistrering användes programvaran Audacity förutom för testet STI som gjordes i programmet Praat. Dysartribedömningen videofilmades även för att en oralmotorisk bedömning ska kunna göras i efterhand, detta skedde med en handkamera ZOOM H4 som var fäst på ett bordsstativ. Den manuella tonaudiometriundersökningen genomfördes med A S608 Screening Audiometer och HDA200 Audiometric Headphone.

Tillvägagångssätt

Föreliggande studie påbörjades under hösten 2013 genom samträning av testadministrering under ett tillfälle. En pilottestning genomfördes även för att träna tillvägagångssätt och uppmärksamma eventuella frågor kring testförfarande, testordning och tidsåtgång. Inför bedömning samtränades testledarna vid flera tillfällen genom att titta på videofilmer och lyssna på ljudinspelningar från de tester som gjordes för att samla in normaldata i föregående års examensarbeten (Jönsson & Winnerstam, 2012;

Johansson & Samuelsson, 2012; Nygren, 2012). Samträningen skedde flera gånger på egen hand och en gång med en av handledarna närvarande. Studien omfattas av godkännandet från Etikprövningsnämnden i Göteborg för hela ITA-projektet (Dnr: 974-11). I samband med testningen informerades deltagarna muntligt och skriftligt om studien och gav ett skriftligt samtycke till deltagande.

Rekryteringen av deltagare till studiegruppen pågick parallellt med datainsamlingen som höll på under sju veckor i januari och februari 2014. Deltagarna gavs möjlighet att välja vilken tid på dagen samt var de föredrog att genomföra testningen. Fem av deltagarna föredrog att testas hemma, två på sitt arbete och tre vid Göteborgs Universitet. Det eftersträvades att förhållandet för vardera testning skulle vara så lika som möjligt och därför optimerades miljön i den mån det gick med bra ljus och så tyst som möjligt. Testförfarandet tog mellan 1,5-3 timmar med en genomsnittlig tid på två timmar. Samtliga deltagare utom en genomförde hela testningen under ett och samma tillfälle. Pauser togs vid behov. Testningen genomfördes enskilt och med båda författarna till föreliggande studie närvarande. Vid två tillfällen fanns även en förälder till deltagaren med i rummet. Författarna turades om att administrera de olika testen enligt en given ordning för varje deltagare. Detta för att kvalitetssäkra förfarandet. Instruktionerna som gavs till deltagarna inför de olika testen var angivna i manualerna för respektive test och var detsamma som användes då data från typiska talare insamlades.

Urvalet till kontrollgruppen gjordes efter att datainsamlingen till studiegruppen var klar. Detaljer kring testförfarandet för kontrollgruppen finns presenterat i tidigare studier (Jönsson & Winnerstam, 2012; Johansson & Samuelsson, 2012; Nygren, 2012). Det har eftersträvat i föreliggande studie att så långt det är möjligt följa samma procedurer i insamling av data, analys och bedömning som vid insamlingen av kontrolldata för att öka jämförbarheten mellan studiegrupp och kontrollgrupp.

För att förenkla testförfarandet av FKD administrerades frågorna muntligt av testledaren medan svarsalternativen tydligt presenterades på ett papper framför deltagaren. Svarsalternativen var "Inte alls", "Litegrann", "Ganska mycket" samt "Väldigt mycket" och svaren kodades in i ett Exceldokument av den andra testledaren då deltagaren sade eller pekade på sitt svar. Frågorna behövde ibland, utöver bildstödet, förenklas i formuleringarna för att deltagarna skulle förstå vad som åsyftades. Vid de två testtillfällena där en förälder fanns närvarande var de ibland med och hjälpte till att svara även om målet var att i den möjligaste mån få ett svar från deltagarna själva. Kommunikativ delaktighet analyserades bara för studiegruppen i föreliggande studie, då kontrollgruppen besvarat SOK istället för FKD. Inga jämförelser mellan grupperna kunde därför göras.

Bedömningarna utfördes genom att analysera den inspelade filmen samt om nödvändigt lyssna på ljudfilerna som hade bättre ljudkvalitet. Bedömningen av DDK-uppgifterna kompletterades även genom en beräkning av antalet stavelser per sekund utifrån oscillogram i Praat. För samtliga deltagare i studiegruppen utfördes på Dysartri-bedömningen en konsensusbedömning av författarna till föreliggande studie. För kontrollgruppen användes de konsensusbedömningar som var gjorda i tidigare examensarbeten inom ITA-projektet (Jönsson & Winnerstam, 2012; Johansson & Samuelsson, 2012; Nygren, 2012). Samtliga bedömningar för både studiegruppen och kontroll-

gruppen utgick från bedömningsmanualen för Dysartribedömningen och deltagarnas prestation på uppgifterna skattades utifrån en fyrgradig skala mellan 0-3. Skälstegen motsvarar följande: 0 = ingen avvikelse, 1 = lätt avvikelse, 2 = måttlig avvikelse, 3 = grav avvikelse eller avsaknad av funktion. Resultatet baserades på deltagarnas bästa försök på respektive uppgift. I bedömningsmanualen angavs referensvärden för uppgifter som mätte någon form av maximalprestation, till exempel uthållen fonation eller DDK. Vid övriga uppgifter beskrevs adekvat utförande och exempel på avvikelser att ta i beaktande vid bedömning. En avvikelse var exempelvis variation i röstläge med oförändrad röststyrka då uppgiften var att plötsligt öka röststyrkan. Vid analys av deltest 1B utfördes beräkningarna på oralmotoriken separat från velofarynxfunktionen. Detta då VPI är ett redan känt symptom för personer med 22q11DS medan oralmotoriken är ett outforskat område. Uppdelningen minskade risken för att resultatet gällande velofarynxfunktionen inte skulle ge en missvisande bild av resultatet för oralmotoriken. En total dysartripoäng beräknades för varje deltagare baserat på resultatet i medelvärden på de olika uppgifterna i deltesten. En sammanställning gjordes även av de kvalitativa parametrarna viktiga för tal och röst, som ingår i Dysartribedömningen.

Förståeligheten bedömdes på två sätt, dels genom en allmän skattning av förståeligheten i spontantalet och dels genom STI. Den allmänna skattningen i spontantalet ingår i Dysartribedömningen och baserades på grad av avvikelse (0-3). För bedömningen av förståeligheten på STI användes två externa bedömare i form av två logopedstudenter som inte tidigare hört deltagarna tala. Detta för att undvika igenkänning av deltagarna vilket skulle kunna underlätta förståeligheten och ge ett felaktigt resultat. För orddelen i STI fick bedömarna höra ordet en gång och därefter välja rätt ord bland fem alternativ. De fick höra nonsensmeningarna två gånger, men tre gånger vid störningsljud i bakgrunden, och sedan skriva ner vad de tyckte att de hörde. Denna procedur tillämpades för att undvika felbedömning orsakad av korttidsminnet, då fler än åtta enheter anses för belastande för korttidsminnet (Reisberg, 2010) och de längsta meningarna bestod av åtta ord. Andelen korrekt uppfattade ord angavs i procent för orddelen respektive meningsdelen. Bedömningarna gjordes enskilt och resultatet samlades in från de båda externa bedömarna. Ett medelvärde beräknades sedan för varje deltagare på orddelen respektive meningsdelen för att få fram deltagarnas andel förståeliga ord.

Vid några av uppgifterna ur Dysartribedömningen gavs instruktionerna på ett otillräckligt sätt, se tabell 2. Vid uppgiften maximal röststyrka modellerade testledarna med för låg röststyrka för några av deltagarna. Deltagaren har då tilldelats 0 poäng, det vill säga ingen avvikelse, då röststyrkan var lika eller starkare än modelleringen. Vid några tillfällen modellerades DDK-uppgifterna med för långsam hastighet. Deltagaren har då inte tilldelats någon poäng för avvikelse i hastighet om inte uppgiften utfördes i betydligt lägre tempo än modelleringen. Poäng har däremot tilldelats om stavelseupprepningen var ojämn, oprecis samt om något artikulatoriskt sammanbrott eller någon omkastning av stavelser inträffade. Skattningen på de uppgifter som modellerats otillräckligt för maximal röststyrka och de uppgifter som mäter DDK användes ändå i beräkningen. I beräkningen av antalet stavelser per sekund användes endast de deltagare som fått korrekt modellering. För en deltagare skedde ett bortfall på en uppgift, då den glömdes bort. Vid analys av den specifika uppgiften beräknades därmed resultatet endast för nio deltagare i studiegruppen.

Tabell 2

Deltagare i studiegruppen som fått otillräcklig modellering på några uppgifter.

Uppgift	Antal deltagare	Deltagare i %
1A6 Ropa	6	60
1B4 DDK /pa/	5	50
1B9 DDK /ta/	5	50
1B10 DDK /ka/	5	50
1B11 DDK /pataka/	5	50

DDK=diadochokinesi

Inter- och intrabedömarreliabilitet

Konsensusbedömningen gällande studiegruppen baserades på individuella bedömningar av författarna till föreliggande studie. En interbedömarreliabilitetsberäkning gjordes mellan de två författarnas individuella bedömningar för att kontrollera hur mycket de skiljde sig åt. Detta gjordes med en punkt-för-punkt-beräkning på ett slumpmässigt urval på 30 %. Totalt sett skiljde sig författarna åt på 16 av 102 uppgifter och samstämmigheten beräknades till 84,31 %. Detta ansågs som en god samstämmighet då en samstämmighet över 75 % anses vara acceptabel (Hartmann, 1977).

Kontrollgruppen har tidigare bedömts (Winnerstam & Jönsson, 2012; Johansson & Samuelsson, 2012) och för att beräkna interbedömarreliabiliteten mellan dessa bedömare och författarna till föreliggande studie valdes ett slumpmässigt urval på 30 % ut för ny bedömning. Nya konsensusbedömningar utfördes därmed av föreliggande studies författare vilka sedan jämfördes med de tidigare gjorda konsensusbedömningarna. På dessa bedömningar beräknades samstämmigheten genom punkt-för-punkt-beräkning, vilken uppgick till 93,14 %. Författarna bedömde olika i jämförelse med de tidigare bedömarena på totalt 7 av 102 uppgifter. Samstämmigheten bedömdes även här vara god.

Intrabedömarreliabilitet beräknades för konsensusbedömningarna på studiegruppen för att kontrollera att bedömningarna inte förändrades över tid. Detta gjordes genom att ett slumpmässigt urval på 30 % av studiegruppen bedömdes två gånger. Den första och andra bedömningen för varje deltagare av detta urval jämfördes genom punkt-för-punkt-beräkning. Samstämmigheten för bedömningarna beräknades till 88,24 % och det var 12 uppgifter av totalt 102 som skiljde sig åt mellan första och andra bedömningen. Samstämmigheten bedömdes vara god. Samtliga skattningar, som jämförts gällande både inter- och intrabedömarreliabilitet, skiljde sig aldrig mer än ett skalsteg från varandra, vilket ytterligare styrker samstämmigheten.

För förståelighetsbedömningen av STI bedömdes samstämmigheten mellan kontrollgruppens tidigare bedömare (grupp 1) och de externa bedömare (grupp 2) för 30 % av deltagarna. De två gruppernas respektive genomsnittliga förståelighetsprocent jämfördes med varandra för att se hur många procentenheter de skiljde sig åt. Samstämmigheten bedömdes vara övervägande god. Jämförelsen presenteras i tabell 3.

Tabell 3

Jämförande tabell vad gäller resultat på Swedish Test of Intelligibility mellan bedömningarna 2012 (grupp 1) och 2014 (grupp 2). Redovisas i procentenheter.

Deltagare	Ord		Meningar	
	Grupp 1	Grupp 2	Grupp 1	Grupp 2
1	96,21	96,21	97,78	96,59
2	96,93	96,97	98,89	100
3	92,42	93,94	84,44	93,33

Statistiska analyser

För att få fram resultatet användes både deskriptiv och inferentiell statistik. Studiens data var på både ordinal- och intervallskalenivå, men då grupperna om respektive tio deltagare ansågs små användes endast icke-parametriska test (Field, 2013). Signifikansnivån sattes till 0,05. Skillnader mellan studiegruppen och kontrollgruppen beräknades med Mann-Whitney U-test. Korrelationsberäkningar gjordes med Spearmans rangkorrelations-koefficient. För att få jämförbara mått mellan deltesten räknades det ut effektstorlek (Pearsons r) för skillnaden på varje deltest mellan studiegruppen och kontrollgruppen. Effektstorlek är ett standardiserat och objektiva mått på storleken av den observerade effekten. Ett värde på 0,10 anses vara en liten effekt, 0,30 måttlig och 0,50 stor. Ju större effekt desto större skillnad mellan grupperna (Field, 2013). Den statistiska analysen utfördes i programmet IBM SPSS Statistics version 22.

Resultat

Studiegruppens prestation på Dysartribedömningen bedömdes vara mer avvikande på samtliga deltest i jämförelse med kontrollgruppen. Effektstorleken ansågs stor ($>0,50$) för samtliga deltest men studiegruppen skiljde sig mest från kontrollgruppen när det gäller oralmotorik (1B), se tabell 4. Den totala dysartripoängen var betydligt högre för studiegruppen än för kontrollgruppen (tabell 4). För studiegruppen varierade den totala dysartripoängen mer än för kontrollgruppen. Det fanns även en större spridning i studiegruppen än i kontrollgruppen vad gäller erhållna poäng på respektive deltest.

Tabell 4

Medelvärden och standardavvikelser för studiegruppen respektive kontrollgruppen samt effektstorlek för varje deltest.

Deltest	Studiegrupp		Kontrollgrupp		Effektstorlek		
	M	SD	M	SD	r	z	p
1A Andning & fonation	6,3	4,2	0,8	0,9	-0,69	-3,08	$<0,01^{**}$
1B Oralmotorik	8,5	5,9	0,8	0,6	-0,86	-3,83	$<0,0001^{**}$
1B Velofarynxfunktion	1,1	0,7	0	0	-0,69	-3,08	$<0,01^{**}$
1C Artikulation	1	1,2	0	0	-0,63	-2,81	$<0,01^{**}$
2A Prosodi	6	4,9	0,6	1,1	-0,70	-3,13	$<0,01^{**}$
2B Förståelighet	0,6	0,7	0	0	-0,56	-2,5	$<0,05^{*}$
Total dysartripoäng	0,69	0,40	0,07	0,05	-0,85	-3,79	$<0,01^{**}$

$^{*}) p<0,05$, $^{**}) p<0,01$

Andning och fonation

Skillnaden i prestation på deltest 1A mellan studiegruppen och kontrollgruppen var signifikant (tabell 4). Deltestet innefattar sex uppgifter och signifikanta skillnader fanns på fyra av dem, se tabell 5. Störst skillnad gentemot kontrollgruppen kunde ses för uppgifterna A1 (uthållen frikativa), A2 (öka abrupt styrkan ssSS) samt A4 (uthållen fonation). På uppgift A2 skedde ett bortfall varför endast nio deltagare i studiegruppen kunde skattas på denna uppgift. Deltagarna i studiegruppen hade en genomsnittlig tid för uthållen frikativa på 10,6 sekunder ($SD=10,1$) där tiderna varierade mellan 1,3–35 sekunder. För deltagarna i kontrollgruppen låg den genomsnittliga tiden på 29,1 sekunder ($SD=9,5$) och tiderna varierade mellan 16–46 sekunder (figur 1). När det gäller uppgiften med uthållen fonation var de genomsnittliga tiderna för studiegruppen 7,6 sekunder ($SD=6,9$) med en variation på 1,5–24 sekunder. För deltagarna i kontrollgruppen låg den genomsnittliga tiden på 22 sekunder ($SD=7,4$) och tiderna varierade mellan 12–36 sekunder (figur 2). I studiegruppen bedömdes samtliga deltagares röstkvalitet i uthållen fonation vara instabil och vanliga kommentarer från bedömarna var energifattig röst och misstänkt förekomst av uttrötthet.

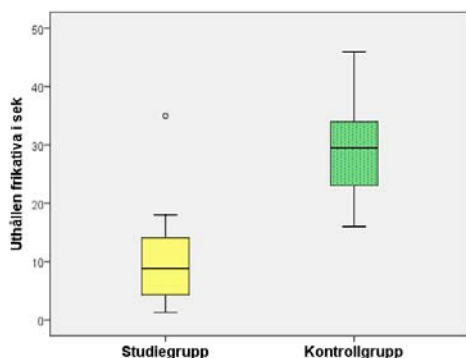
Det uppmärksammades fler perceptuellt avvikande drag hos studiegruppen än hos kontrollgruppen inom andning och fonation. Det noterades att åtta deltagare (80 %) hade snabb andningsfrekvens. Fem deltagare (50 %) bedömdes ha monotont tal både vad gäller röstläge och röststyrka. Röstkvaliteten hos många av deltagarna karaktäriserades av skrapig/skrovlig och knarrig röst. I studiegruppen upplevde fem personer (50 %) andningssvårigheter vid tal, till skillnad från i kontrollgruppen där endast en person upplevde detsamma.

Tabell 5

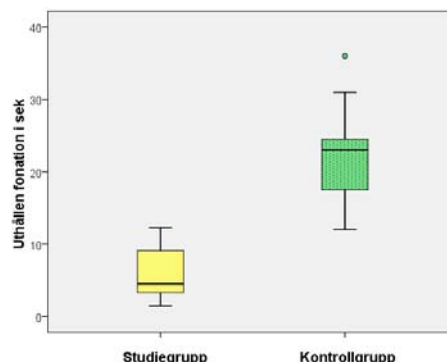
Medelvärden och standardavvikelser för deltagarnas sammanlagda poäng för skattad grad av avvikelse (0-3) för deltest 1A.

Deluppgifter 1A	Studiegruppen					Kontrollgruppen				
	N	M	SD			N	M	SD	p	z
A1 Uthållen frikativa	10	1,6	1,4	10	0	0	0	<0,001**	-3,12	
A2 Öka styrkan ssSS	9	0,9	0,3	10	0	0	0	<0,000**	-3,81	
A3 Hostning	10	0,1	0,3	10	0	0	0	0,317	-1,00	
A4 Uthållen fonation	10	1,9	1,4	10	0,4	0,7	0,7	<0,05*	-2,34	
A5 Öka styrkan aaAA	10	1,2	1,2	10	0,2	0,4	0,4	<0,05*	-2,06	
A6 Ropa	10	0,7	1,3	10	0,2	0,4	0,4	0,485	-0,70	

*) $p<0,05$, **) $p<0,01$



Figur 1. Variation i sekunder av uthållen frikativa för respektive grupp



Figur 2. Variation i sekunder av uthållen fonation för respektive grupp

Oralmotorik och velofarynxfunktion

För hela deltest 1B skiljde sig de två gruppernas prestation åt vad gäller grad av avvikelse och denna skillnad visade sig vara signifikant ($p < 0,001$, $z = -3,56$). Även då velofarynx-funktionen räknades separat, fanns en signifikant skillnad för oralmotoriken och för velofarynxfunktionen (tabell 4). Signifikanta skillnader mellan de två grupperna kunde ses på nio av tolv uppgifter, se tabell 6. Stor signifikant skillnad förelåg när det gäller DDK-uppgifterna. Dessa bedömdes även utföras ojämnt hos åtta deltagare (80 %) i studiegruppen och långsamt och med oprecis artikulation hos flera deltagare. Även omkastningar och artikulatoriska sammanbrott var vanligt. Vid jämförelse av skattad grad av avvikelse för de som fått korrekt respektive otillräcklig modellering på DDK-uppgifterna, framkom att även de som fått otillräcklig modellering bedömdes ha ett avvikande utförande. De som fått korrekt modellering hade en högre grad av avvikelse än de som fått otillräcklig modellering (tabell 7). Vid närmare undersökning av gruppernas stavelsehastighet (stavelser/sekund) på DDK-uppgifterna framgår att deltagarna i studiegruppen har en långsammare stavelsehastighet än kontrollgruppen. Denna skillnad är signifikant för stavelseupprepning av /ta/, /ka/ samt /pataka/ (tabell 8). De deltagare i studiegruppen som fått otillräcklig modellering är exkluderade ur beräkningen av stavelsehastighet. Flertalet deltagare i studiegruppen bedömdes ha ofrivilliga rörelser i tungan samt begränsat rörelseomfång av tungan. Studiegruppen hade även signifikant större avvikelser än kontrollgruppen på tre av fyra uppgifter (B5-B7) som mäter tungans funktion. Flera deltagare hade en inkonsekvent prestation vad gäller de tre försöken på respektive uppgift. Ofta var endast ett försök godkänt medan de andra två var mycket avvikande. För vissa deltagare var det lättare att le spontant än på uppmaning.

Tabell 6

Medelvärden och standardavvikelser för deltagarnas sammanlagda poäng för skattad grad av avvikelse (0-3) för deltest 1B.

Deluppgifter 1B	Studiegruppen			Kontrollgruppen			<i>p</i>	<i>z</i>
	<i>N</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>N</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>		
B1 Truta	10	0,3	0,5	10	0	0	0,067	-1,83
B2 Leende	10	0,5	0,9	10	0,1	0,3	0,234	-1,19
B3 Smacka	10	1,1	1,1	10	0	0	<0,01**	-2,80
B4 DDK /pa/	10	0,8	1	10	0	0	<0,05*	-2,49
B5 Räcka ut tungan	10	1	1,1	10	0	0	<0,01**	-2,80
B6 Tungan åt höger	10	0,5	0,7	10	0	0	<0,05*	-2,17
B7 Tungan åt vänster	10	0,7	0,8	10	0	0	<0,05*	-2,49
B8 Tungan sida till sida	10	0,5	0,5	10	0,4	0,5	0,661	-0,44
B9 DDK /ta/	10	1,1	0,9	10	0	0	<0,01**	-3,13
B10 DDK /ka/	10	0,8	0,8	10	0	0	<0,01**	-2,81
B11 DDK /pataka/	10	1,2	0,9	10	0,3	0,5	<0,05*	-2,43
B12 ai-prov	10	1,1	0,7	10	0	0	<0,01**	-3,45

*) $p < 0,05$, **) $p < 0,01$

Vad gäller resonans fanns stora skillnader mellan grupperna. Ai-provet (uppgift B12) gav utslag hos åtta av tio deltagare (80 %) i studiegruppen. I kontrollgruppen fick ingen av deltagarna utslag på ai-provet. Det framkom att nio av deltagarna (90 %) i studiegruppen hade någon typ och grad av nasalitet, varav fyra av dem har opererats för

gomspalt. Av de nio deltagarna bedömdes sex personer ha hypernasal klang och tre med blandad nasalitet, det vill säga både hyper- och hyponasalitet. Nasalt luftflöde observerades hos fem av deltagarna (50 %) och trycksvag artikulation observerades hos sex (60 %) deltagare.

Tabell 7

Skillnad angivet i medelvärden och standardavvikelser avseende skattad grad av avvikelse (0-3) mellan de i studiegruppen som fått korrekt respektive otillräcklig modellering på diadochokinesi-uppgifterna.

Uppgift	Korrekt modellering			Otillräcklig modellering		
	N	M	SD	N	M	SD
B4 DDK /pa/	5	1,4	1,4	5	0,2	0,45
B9 DDK /ta/	5	1,8	0,45	5	0,4	0,55
B10 DDK /ka/	5	1,4	0,55	5	0,2	0,45
B11 DDK /pataka/	5	1,8	0,84	5	0,6	0,55

Tabell 8

Medelvärden och standardavvikelser för stavelseupprepning/sekund för respektive grupp.

DDK-uppgifter deltest 1B	Studiegruppen			Kontrollgruppen			p	z
	N	M	SD	N	M	SD		
B4 /pa/	5	4,9	1,2	10	6,6	1,3	0,063	-1,86
B9 /ta/	5	4,8	1,2	10	6,5	1,4	<0,05*	-2,10
B10 /ka/	5	4,6	1	10	6,1	1	<0,05*	-2,56
B11 /pataka/	5	4,1	1,2	10	6,1	1	<0,01**	-2,73

*) $p < 0,05$, **) $p < 0,01$

Tabell 9

Medelvärden och standardavvikelser för deltagarnas sammanlagda poäng för skattad grad av avvikelse (0-3) på deltest 1C.

Deluppgifter 1C	Studiegruppen			Kontrollgruppen			p	z
	N	M	SD	N	M	SD		
C1 Bilabialer	10	0,2	0,4	10	0	0	0,146	-1,45
C2 Labiodentaler	10	0,2	0,4	10	0	0	0,146	-1,45
C3 Dentaler	10	0	0	10	0	0	1	0
C4 Palataler	10	0,2	0,4	10	0	0	0,146	-1,45
C5 Velarer	10	0,3	0,5	10	0	0	0,067	-1,83
C6 Konsonantkombinationer	10	0,1	0,3	10	0	0	0,317	-1,00
C7 Vokaler	10	0	0	10	0	0	1	0

Artikulation

Inga artikulationsavvikelser noterades hos kontrollgruppen, till skillnad från studiegruppen som bedömdes ha avvikande artikulation på fem av sju uppgifter. För den sammanlagda poängen på deltest 1C hade studiegruppen signifikant fler avvikelser än kontrollgruppen (tabell 4). Skillnaderna var dock inte tillräckligt stora för att ge signifikanta resultat för varje enskild uppgift (tabell 9). Den perceptuella bedömningen av artikulationen i studiegruppen visade att den artikulatoriska precisionen var

påverkad, då den var odistinkt hos nio deltagare (90 %). Det fanns även artikulatoriska svårigheter hos tre deltagare (30 %). Avvikelseerna var exempelvis fonemsubstitutioner, assimilationer, förenklingar samt svårigheter med distinktionen mellan tonande och tonlösa ljud.

Prosodi

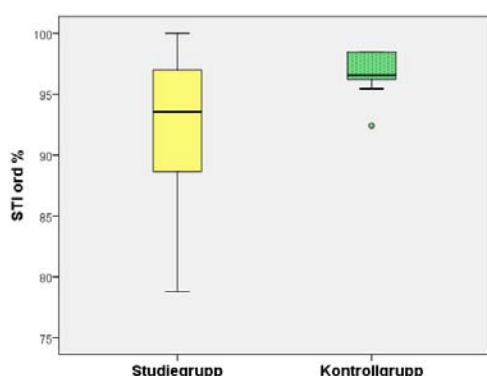
För den sammanlagda poängen på deltest 2A fanns signifikanta skillnader mellan de två gruppernas prestation, då studiegruppen hade betydligt större avvikelser (tabell 4). Vid jämförelse av vilka uppgifter som skiljer grupperna åt framkom skillnader på åtta av nio uppgifter, varav sex var signifikanta (tabell 10). De prosodiska drag som främst noterades vid bedömning av studiegruppen var för lång fraslängd, omotiverade pauser, monoton och stereotyp intonation samt monotont och utjämnat betoningsmönster. Talhastigheten i läsning är mer långsam för studiegruppen än kontrollgruppen medan det i spontantalets talhastighet inte föreligger någon skillnad. En deltagare (10 %) i studiegruppen bedömdes ha talrusher och tre deltagare bedömdes ha viss tendens till talrusher.

Tabell 10

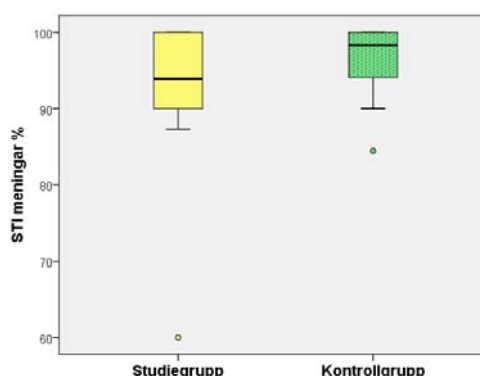
Medelvärden och standardavvikelser för deltagarnas sammanlagda poäng för skattad grad av avvikelse (0-3) på deltest 2A.

Deluppgifter 2A	Studiegruppen			Kontrollgruppen			<i>p</i>	<i>z</i>
	<i>N</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>N</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>		
2A1a Talhastighet "Ett svårt fall"	10	0,9	1,3	10	0,2	0,4	0,224	-1,22
2A1b Talhastighet "Trapetskonstnären"	10	1,4	1,2	10	0,2	0,4	<0,05*	-2,5
2A2 Frasering/pausering (läsning)	10	0,7	0,8	10	0	0	<0,05*	-2,49
2A3 Intonation (läsning)	10	0,4	0,7	10	0,1	0,3	0,255	-1,14
2A4 Betoning (läsning)	10	0,6	0,8	10	0	0	<0,05*	-2,17
2A5 Talhastighet (spontantal)	10	0,1	0,3	10	0,1	0,3	1	0
2A6 Frasering/pausering (spontantal)	10	0,7	0,7	10	0	0	<0,01**	-2,83
2A7 Intonation (spontantal)	10	0,7	0,8	10	0	0	<0,05*	-2,49
2A8 Betoning (spontantal)	10	0,4	0,5	10	0	0	<0,05*	-2,18

*) $p < 0,05$, **) $p < 0,01$



Figur 3. Resultat för orddel på Swedish Test of Intelligibility för respektive grupp.



Figur 4. Resultat för meningsdel på Swedish Test of Intelligibility för respektive grupp.

Förståelighet

Även för deltestet 2B, skattningen av förståelighet i spontantal, skiljde sig de två gruppernas resultat åt signifikant (tabell 4). När det gäller den datorbaserade förståelighetsbedömningen, STI, förelåg en skillnad mellan grupperna. Studiegruppens medelvärde för andel förståeliga ord på orddelen var 92,35 % och på meningsdelen 91,23 %. För kontrollgruppen var motsvarande siffror 96,61 % respektive 96,29 %. Skillnaderna var inte signifikanta för orddelen ($p=0,11$, $z=-1,59$) och inte heller för meningsdelen ($p=0,30$, $z=-1,04$). Det fanns dock en större variationsbredd för studiegruppen på orddelen än för kontrollgruppen (figur 3). En liten skillnad i variationsbredd mellan grupperna på meningsdelen fanns också. Denna påverkades dock av en outlier i respektive grupp, se figur 4.

Delaktighet

Den kommunikativa delaktigheten undersöktes endast i studiegruppen. Medelvärdet för den kommunikativa delaktigheten (FKD) var 20,7 poäng av maximalt 30 poäng. En högre siffra tyder på mindre påverkan på delaktigheten. Deltagarnas poäng varierade mellan 14 och 28. Av samtliga deltagares svar på de tio frågorna innebar 28 % av svaren att deltagarna upplevde att deras diagnos hade en ganska stor till väldigt stor negativ påverkan på delaktigheten i vissa situationer. Vid jämförelse inom studiegruppen mellan FKD och total dysartripoäng fanns ett mycket svagt samband ($r=-0,323$), detta var dock inte signifikant ($p=0,362$). Den deltagare som hade störst påverkan på den upplevda kommunikativa delaktigheten, hade även lägst total dysartripoäng. De två deltagare som däremot hade högst total dysartripoäng upplevde även de stor påverkan på delaktigheten.

Övriga observationer

I mötet med deltagarna i studiegruppen uppmärksammades en viss övrig påverkan på kommunikationsförmågan, till exempel fåordighet samt bristande ögonkontakt och samspel. Dessutom verkade vissa deltagare ha nedsatt läsförmåga. Dessa svårigheter verkade inte finnas i kontrollgruppen. För en deltagare i studiegruppen förekom även symptom på stamning, däribland repetitioner av ljud, stavelser och hela ord. Detta skedde både i början och slutet av fraser och ibland med ökande hastighet och minskande intensitet.

Diskussion

I denna studie var syftet att beskriva och kartlägga tal och röst hos vuxna med 22q11DS och jämföra detta med en kontrollgrupp. Resultatet visar att vuxna med 22q11DS i betydligt högre utsträckning än kontrollgruppen har avvikelser i talet avseende andning, fonation, oralmotorik, velofarynxfunktion, artikulation, prosodi samt förståelighet i spontantal. Alla deltagare i studiegruppen utom en bedöms ha avvikelser i talet som skulle kunna bero på en neurogen talstörning; av dem har en övervägande del hög grad av talavvikelser. Jämförelsen av kommunikativ delaktighet (FKD) och resultatet på Dysartri-bedömningen för studiegruppen visar inga signifikanta samband på gruppnivå. Däremot finns stor spridning på individnivå inom gruppen.

De förmågor studiegruppen hade svårast för var andning och fonation samt oralmotorik och velofarynxfunktion. Nedsatt andningsfunktion tydliggörs under uthållen fonation då

tiden är betydligt kortare än i kontrollgruppen. Detta märks även tydligt då nästan alla deltagare i studiegruppen har snabb andningsfrekvens, både i talet och vid diadochokinesi (DDK). Låg röststyrka förekommer hos en del av deltagarna och några har även svårt att få till en adekvat höjning av röststyrkan i rop. Röstkvaliteten hos deltagarna i studiegruppen är instabil, knarrig, skrapig, svag och energifattig. Flera av deltagarna bedömdes ha både monotont röstläge och monoton röststyrka. Dessa röstparametrar ligger i linje med tidigare forskning (Persson et al., 2012; Gerdes et al., 1999; Rommel et al., 1999; Kriewitz & Tegnebro, 2010). Den bristande andningsfunktionen, som även tidigare har konstaterats vid syndromet (Gerdes et al., 1999), skulle kunna förklara många av röstsymptomen. En påverkan på stämbanden orsakad av skada på kranialnerv X skulle även kunna bidra till röstsvårigheterna (Hultman et al., 2000).

På de uppgifter i Dysartribedömningen som mäter oralmotorisk funktion hade studiegruppen lätta till måttliga svårigheter på samtliga uppgifter till skillnad från kontrollgruppen som endast hade några få avvikelser på sammanlagt tre uppgifter (tabell 6). Resultatet visar på nedsatt muskelstyrka och koordinationssvårigheter vilket skulle kunna bero på en neurogen påverkan. Denna orsaksförklaring styrks av att tidigare studier har visat en försenad neuromotorisk utveckling, däribland koordinations-svårigheter, hypotoni och nedsatt balans, hos barn med 22q11DS (Swillen et al., 1999; Óskarsdóttir et al., 2005a; Van Aken et al., 2009; Sobin et al., 2006). Svårigheter med handens finmotorik kopplat till neuromotorisk nedsättning har även framkommit hos barn med 22q11DS i tidigare forskning (Van Aken et al., 2009). Området i hjärnan som styr handens finmotorik är delvis kopplat till området för tal (Heim, Amunts, Hensel, Grande, Huber, Binkofski & Eickhoff, 2012), vilket indikerar att även talavvikelse hos personer med 22q11DS till viss del kan orsakas av bristande neuromuskulär funktion.

För samtliga DDK-uppgifter presterar studiegruppen mer avvikande än kontrollgruppen avseende både hastighet och utförande. Det finns en skillnad i skattad grad av avvikelse mellan de deltagare som fått korrekt respektive otillräcklig modellering på stavelsehastighet (tabell 8). De som fått korrekt modellering har både en långsammare stavelsehastighet samt ett avvikande utförande i jämförelse med kontrollgruppen. De som fått otillräcklig modellering har trots det ändå ett avvikande utförande vilket ger dem högre skattad grad av avvikelse än kontrollgruppen. Om samtliga deltagare i studiegruppen fått korrekt modellering är det troligt att ännu större skillnader mellan studiegruppen och kontrollgruppen hade framkommit. DDK-uppgifter är krävande för talförmågan eftersom det behövs både artikulatorisk precision och planering för ett jämnt utförande i högt tempo. Det krävs också en god andningsfunktion för att kunna producera tillräckligt många stavelser på ett andetag. En neurogen talstörning leder till nedsatt förmåga att utföra dessa uppgifter (Yorkston et al., 2010).

I likhet med vad som framkommit i tidigare forskning (Persson et al., 2012; Persson et al., 2003; Óskarsdóttir et al., 2005b) så är velofarynxinsufficiens (VPI) mycket vanligt för deltagarna med 22q11DS även i föreliggande studie. Enligt uppgifter från deltagarna själva förekommer gomspalt endast hos knappt hälften av deltagarna i denna studie (tabell 1). Gomspalt är därför troligtvis inte den enda orsaken till tal- och röstavvikelse. Eftersom resultatet i föreliggande studie ger indikationer på att det skulle

kunna finnas en neurologisk påverkan på talet hos personer med 22q11DS kan man inte utesluta att en sådan påverkan även kan orsaka VPI. Till exempel har den kranialnerv som styr mjuka gommen visat sig vara påverkad vid syndromet (Hultman et al., 2000).

På deltest 1C, som testar artikulation, har studiegruppen signifikant större svårigheter än kontrollgruppen. Det är dock inte signifikant för varje uppgift då skillnaderna i poäng inte är så stora. Tidigare forskning har visat att artikulationsavvikelser är vanligt hos barn med 22q11DS men mindre vanlig hos vuxna (Persson et al., 2003; Persson et al., 2012; Rommel et al., 1999). Barnens artikulation har karaktäriserats av avvikelser gällande både artikulationssätt och artikulationsställe. Det var bland annat svårigheter med tonande-tonlös samt artikulation av frikativor och klusiler (Persson et al., 2003). Resultatet från föreliggande studie indikerar att liknade svårigheter kan kvarstå i vuxen ålder. Majoriteten av deltagarna i studiegruppen uppfattas allmänt ha ett otydligt tal och artikulatoriska svårigheter framkommer i spontantalet såväl som på skattningen i deltest 1C. Bedömning av artikulationen påverkas av den höga förekomsten av nasalitet inom gruppen, den varierande läsförmågan samt av påverkan på den pragmatiska förmågan, till exempel bristande självkorrigering.

De prosodiska svårigheter som framkommer i studiegruppen är långsam talhastighet i läsning och framförallt avvikelser vad gäller pauserings- och betoningsmönster samt monoton eller stereotyp intonation. Många av deltagarna läste trevande och med många felläsningar vilket indikerar att läsförmågan kan vara nedsatt. Detta märktes tydligast i *Trapetskonstnären* (uppgift 2A1b) som är språkligt mer krävande. Läsförmågan påverkade bedömningen av prosodisk förmåga då den sänkte talhastigheten och ledde till bland annat omtagningar av ord och mindre varierad intonation. En allmän påverkan på prosodi verkar ändå finnas eftersom fraserings, pauserings, intonation samt betoning är avvikande även i spontantal och inte bara i läsning.

Vad gäller förståelighet visar föreliggande studie blandade resultat. För bedömningen baserad på skattad grad av avvikelse (0-3) gällande förståeligheten i spontantal finns signifikanta skillnader gentemot kontrollgruppen. Motsvarande förhållande hittades inte för resultatet på STI. Den allmänna uppfattningen från bedömarna är att förståeligheten hos studiegruppen är mer nedsatt än vad resultatet på STI visar. Det tyder på att förståeligheten påverkas av olika situationer och även av olika lyssnare, något som diskuterats i andra studier (Hustad, 2006; Pennington & Miller, 2007). På STI användes externa bedömare, som alltså inte tidigare hört deltagarna tala och kände på så vis inte igen dem. Bedömningen baserades då enbart på det talmaterial som ingick i testet, vilket gav ett mer tillförlitligt resultat än om författarna till föreliggande studie själva skulle ha gjort bedömningen. Två tidigare studier (Persson et al., 2012; Persson et al., 2003) har använt ett liknande test som STI för att undersöka förståelighet hos både barn och vuxna med 22q11DS. I båda studierna var förståeligheten i genomsnitt god men i den ena fanns det en större spridning då förståeligheten var betydligt påverkad hos vissa av deltagarna (Persson et al., 2003). Troligen är läsförmågan en viktig faktor för hur deltagarna presterar både i de två senast nämnda studierna såväl som i föreliggande studie. I studien av Persson et al. (2003) fanns det en stor åldersspridning inom den studerade gruppen då den bestod av både barn över 10 år samt vuxna. Detta kan leda till att risken för lässvårigheter är högre då barn av naturliga skäl inte fått lika mycket lästräning som vuxna. En annan skillnad som kan vara avgörande för resultatet av en

förståelighetsbedömning är hur många gånger som bedömarna får lyssna på talmaterialet (Hustad & Cahill, 2003). I föreliggande studie fick bedömarna endast lyssna på orden en gång medan de fick lyssna på meningarna två gånger. I Persson et al. (2012) fick bedömarna lyssna på både orden och meningarna två gånger, vilket skulle kunna bidra till högre andel förståeliga ord. I enlighet med Persson et al. (2003) visar föreliggande studie på en individuell variation inom gruppen. I jämförelse med kontrollgruppen pekar studien på att det finns en påverkan på förståeligheten hos vuxna personer med syndromet.

Den kommunikativa delaktigheten (FKD) och prestationen på Dysartribedömningen visade inga signifikanta samband för studiegruppen. Ett svagt samband finns dock, vilket innebär att en högre skattad grad av avvikelse i talet ger en större påverkan på delaktigheten. Den genomsnittliga skattningen på FKD ligger precis över medel enligt gällande referensvärden (Baylor et al., 2013). Detta innebär att deltagarna i genomsnitt upplever att syndromet inte påverkar deras kommunikativa delaktighet negativt. På individnivå visar sig en stor spridning i gruppen. Den deltagare som har lägst grad av avvikelse i talet hade högst upplevd påverkan på den kommunikativa delaktigheten. Däremot skattar de två deltagarna med högst avvikelse i talet också högt på FKD. De varierande individuella profilerna samt att det är en liten deltagargrupp bidrar till ett otydligt resultat. En större deltagargrupp kan ge ett tydligare samband mellan avvikelse i talet och kommunikativ delaktighet. Tankar väcktes om formuläret är passande för studiegruppen och om det mäter det som avses i denna grupp. Formuleringarna av frågorna uppfattades i många fall som för språkligt komplexa för deltagarna. Svaren hade troligen blivit mer tillförlitliga om frågorna varit formulerade på ett enklare sätt samt eventuellt förtydligade genom bildstöd. I några av fallen skulle *Samtalsmatta* (Murphy & Cameron, 2006) kunnat vara ett effektivt och passande verktyg, då det är ett tydligt sätt att få fram sina åsikter utan att hindras av eventuella kommunikativa begränsningar. Enligt ICF är det viktigt att undersöka kommunikativ delaktighet för att få en helhetsbild av en persons kommunikativa förmåga och hur den inverkar på möjligheten att engagera sig i sin livssituation (Socialstyrelsen, 2003). Det är därför av stor vikt att framtida studier undersöker denna aspekt gällande talet hos vuxna med 22q11DS förslagsvis med hjälp av tydligare formulär med lättförståeliga frågor och visuellt stöd.

Resultatet i föreliggande studie visar på att det skulle kunna finnas en neurogen orsak till talavvikelserna förutom de tidigare kända strukturella orsakerna. Resultatet visar tecken på svårigheter inom både talmotorisk planering och programmering samt talmotoriskt utförande i studiegruppen. Majoriteten av deltagarna i studiegruppen får ett resultat som innebär att de har såpass stora och utspridda tal- och röstavvikelser att de bedöms ha lätt till måttlig grad av avvikelse i talet. Graderingen baseras på hur stor inverkan talavvikelserna har på förståeligheten. De deltagare som bedöms ha måttlig grad av avvikelse har nedsatt förståelighet. Vad gäller de talavvikelser som kan vara kopplade till brister i talmotoriskt utförande återfinns i studiegruppen symptom som är vanliga vid flera typer av dysartri. I enlighet med tidigare fynd (Kriewitz & Tegnebro, 2010) visar även föreliggande studie på symptom som är vanliga vid hypokinetisk dysartri, vilket förekommer bland annat vid Parkinsons sjukdom (PS). Dessa symptom hos deltagarna i studiegruppen är främst svag röststyrka, monotoni och talrusher. Fynden är intressanta då det i flera studier (Zaleski et al., 2009; Butcher et al., 2013)

föreslagits att PS kan vara en möjlig del av sjukdomsbilden hos äldre personer med 22q11DS. Deltagarna i föreliggande studie uppvisar även symptom som är vanliga vid andra typer av dysartri än hypokinetisk, främst ataktisk respektive slapp dysartri. Symptom i studiegruppen som är vanliga vid ataktisk dysartri är bland annat ojämn DDK, utjämnad betoning och koordinationssvårigheter. Tecken på slapp dysartri som studiegruppen uppvisar är hypernasalitet, korta fraser och läckande röst. Den breda dysartriska symptombild som föreliggande studie uppvisar väcker frågor kring om det kan förekomma blandformer av dysartri hos personer med 22q11DS. Vidare forskning vore intressant på detta område för att se om olika mönster och typer kan utkristalliseras vilket kan ge indikation på behandling och prognos.

En av deltagarna i studiegruppen hade även vissa stamningssymptom liknande dem vid neurogen stamning och palilali, vilket till exempel kan förekomma vid hypokinetisk dysartri och PS. Neurogen stamning innebär en stamning som har uppkommit på grund av en hjärnskada och yttrar sig som repetitioner av hela ord och fraser (palilali) samt repetitioner av ljud och stavelser. Det är vanligt att upprepningarna ökar i hastighet och minskar i intensitet (Hartelius, 2008). Termen neurogen stamning är inte oproblematiserad i detta sammanhang eftersom den vanligtvis används vid förvärvade skador, dock kan det förekomma tillsammans med dysartri som kan bero på både medfödda och förvärvade orsaker (Hartelius, 2008). Symptomen som ändå visade sig är intressanta fynd att undersöka vidare eftersom hypokinetisk dysartri och PS har associerats med syndromet (Kriewitz & Tegnebro, 2010; Zaleski et al., 2009; Butcher et al., 2013).

När det gäller tecken på bristande talmotorisk planering och programmering framkommer flera avvikelser i talet i studiegruppen. Flera av deltagarna uppvisade symptom som tyder på förekomst av både verbalapraxi och oral dyspraxi. Vid uppgifterna i Dysartribedömningen där deltagarna får fler försök var det många som hade en inkonsekvent prestation. Prestationen varierade betydligt mellan försöken och ofta var ett försök godkänt medan de andra var mycket avvikande. Inkonsekventa utföranden på uppgifter tyder på dyspraktiska svårigheter. Det var även lättare för vissa deltagare att utföra en uppgift spontant än på uppmaning, något som är vanligt vid oral dyspraxi (McAllister, 2008). De artikulatoriska avvikelserna i studiegruppen som kan tyda på verbalapraxi är till exempel inkonsekventa svårigheter att skilja mellan tonande och tonlösa ljud samt substitutioner. För att kunna uttala sig om det kan finnas dyspraktiska svårigheter hos personer med 22q11DS behöver en noggrannare undersökning göras av artikulationsförmågan genom att till exempel testa hur prestationen varierar vid repetitionsuppgifter med olika längd. Vid en djupare analys med tydligare riktlinjer för kartläggning skulle därmed dyspraktiska svårigheter kunna framträda tydligare, då detta tidigare framkommit hos barn med 22q11DS (Kummer et al., 2007; Mills et al., 2006).

I föreliggande studie tyder resultatet på att både dyspraktiska och dysartriska svårigheter finns hos deltagarna i studiegruppen, vilket indikerar att en neurogen talstörning skulle kunna förekomma (Yorkston et al., 2010). Eftersom 22q11DS beror på en kromosomavvikelse finns det vissa svårigheter att uttala sig om vilka begrepp som går att använda för att beskriva de talavvikelser som verkar finnas inom syndromet. Verbalapraxi används främst för att beskriva symptom hos vuxna med förvärvade skador och neurologiska sjukdomar. Hos barn kallas det för verbal dyspraxi (Childhood apraxia of speech: CAS) om det är medfödda svårigheter (Hartelius & Lohmander, 2008). I

föreliggande studie har begreppet verbalapraxi använts eftersom det är vuxna som undersökts och detta begrepp är det som oftast används i kombination med dysartri. Men eftersom det handlar om en kromosomavvikelse och då flera deltagare har en historia av tal- och språksvårigheter är det möjligt att det är en verbal dyspraxi som kvarstått i vuxen ålder. Som ovan nämnts har det visats i tidigare studier att barn med 22q11DS har både dyspraktiska svårigheter samt fonologiska och artikulatoriska svårigheter (Kummer et al., 2007; Mills et al., 2006; Sherer et al., 1999; Persson et al., 2003). Hur de här svårigheterna utvecklas till vuxen ålder har inte kartlagts för den aktuella patientgruppen, men Basset et al. (2005) diskuterar möjligheten att syndromet kan förändras över tid och att nya svårigheter kan debutera under en livstid. För att kartlägga detta behövs longitudinella studier som följer barns tal- och språkutveckling till vuxen ålder.

I mötet med deltagarna i studiegruppen observerades svårigheter som inte täcktes av analyserna i föreliggande studie. Svårigheterna berörde övrig kommunikationsförmåga och framförallt pragmatisk förmåga samt läsförmåga. Deltagarnas spontanta karaktäriserades av fåordighet, svar på frågor som inte utvecklades samt ett uppräknande snarare än ett berättande tal. Ytterligare pragmatiska svårigheter som observerats innefattar bland annat begränsad ögonkontakt och mindre socialt samspel än vad som observerats i kontrollgruppen utifrån videoinspelningen. Dessa svårigheter samt indikationer på nedsatt läsförmåga gav en bild av att större språkliga svårigheter, och inte bara tal- och röstsvårigheter, kan föreligga och behöver undersökas vidare hos vuxna personer med 22q11DS.

Olika miljöer och förutsättningar kan i viss utsträckning ha påverkat resultatet. Deltagarna fick möjlighet att välja den plats som lämpade sig bäst för dem att testas. Detta prioriterades framför identiska testmiljöer, för att underlätta deras möjlighet att delta i studien. Risk finns för skillnader i tillvägagångssätt mellan föreliggande studie och de tidigare studier varifrån kontrollgruppen är hämtad. För att minimera denna risk har förfarandet för testning och bedömning eftersträvat att vara så lika som möjligt mellan studierna. Anpassningar har dock behövts göras för studiegruppen, som till exempel valet av självskattningsformulär. Samma instruktioner har använts för samtliga test men det kan finnas olika förutsättningar mellan studiegruppen och kontrollgruppen att ta till sig information, som till exempel hörselnedsättning eller eventuell nedsättning av språkförståelsen.

Urvalsprocessen för föreliggande studie kan påverka den externa validiteten. Risk finns att endast de personer som har högt välbefinnande är de som tackat ja till att delta i studien. Eftersom studien använder sig av ett bekvämlighetsurval kan det vara svårare att generalisera resultatet. Dock förefaller studiegruppen representativ i många avseenden. I föreliggande studie uppfattas 90 % ha VPI i någon grad, något som är väntat utifrån Persson et al. (2003) där 87 % har VPI. I andra studier har siffran legat något lägre (Óskarsdóttir et al., 2005b; Persson et al., 2012). Det vanligaste symptomet på VPI i föreliggande studie var hypernasalitet, något som stämmer överens med tidigare forskning (Shprintzen, 2008). Att 50 % av studiegruppen bedöms ha en hörselnedsättning går i linje med tidigare rapporterad förekomst: 41-60 % (Persson et al., 2012; Persson et al., 2003). I föreliggande studie är könsfördelningen jämn, vilket är representativt vid syndromet. Förekomst av hjärtfel i föreliggande studie är låg (10 %) i

jämförelse med studier där den varit 50-70 % (Shprintzen, 2008; Óskarsdóttir et al., 2005b; Persson et al., 2012) men mer representativ vid jämförelse med Basset et al. (2005) där förekomsten bland vuxna var 26 %. Informationen om förekomst av hjärtfel i studiegruppen kan vara underskattad då författarna till föreliggande studie ej tagit del av deltagarnas journaler. Även om det är en liten grupp som undersökts bedöms gruppen vara representativ och resultatet ger tydliga indikationer på områden att gå vidare med i framtida forskning.

Personer med 22q11DS har en komplex symptombild och det är därför svårt att uttala sig om exakt vad som orsakar talsvårigheterna. Det är flera faktorer utöver en eventuell neurogen talstörning som kan påverka talet vid syndromet: till exempel strukturella avvikelser i mun och svalg, kognitiv samt språklig förmåga. Dessa faktorer har inte undersökts i föreliggande studie, därför kan inte slutsatser dras här gällande i vilken utsträckning de olika faktorerna inverkar på talet. I föreliggande studie framkommer starka fynd som tyder på att en del av svårigheterna kan bero på en neurologisk påverkan. Eftersom det tidigare har visats finnas utbredda avvikelser i hjärnan hos personer med 22q11DS (Bearden et al., 2009; Kates et al., 2001; van Amelsvoort et al., 2001; Simon et al., 2008; Hultman et al., 2000) är det inte orimligt att dessa avvikelser kan orsaka en neurogen talstörning. Det finns ett stort behov av vidare forskning som undersöker dessa komplicerade orsakssamband utifrån flera professioners perspektiv.

Vuxna personer med 22q11DS har som ovan visats ha stora svårigheter inom området tal och röst i jämförelse med en kontrollgrupp. Utifrån ICF orsakar dessa svårigheter inskränkningar på struktur-, funktions- och aktivitetsnivå (Socialstyrelsen, 2003). Behovet av ökad kunskap om talet hos vuxna med 22q11DS är stort. Föreliggande studie bidrar till denna kartläggning genom att visa att avvikelserna till viss del skulle kunna orsakas av en neurogen talstörning. Vidare forskning med större deltagargrupper behövs för att styrka detta samband. Andningsförmågan och dess påverkan på fonation samt oralmotorisk förmåga är viktiga områden för forskning inom syndromet då stora svårigheter inom detta framkommit. Intressant att undersöka vidare är utbredningen av dyspraktiska svårigheter hos vuxna med 22q11DS detta bland annat genom en noggrannare undersökning av förmågan att utföra DDK-uppgifter vid syndromet. Annat som är av vikt att undersöka vidare med annat formulär är gruppens upplevda kommunikativa delaktighet för att få en mer heltäckande bild av deras kommunikation. En kartläggning av språket, som innefattar pragmatisk förmåga, hos vuxna med 22q11DS vore intressant då tendens till svårigheter inom detta område visade sig i föreliggande studie. I klinisk verksamhet bör logopederna ha god kunskap om de symptom i talet som personer med syndromet uppvisar. Föreliggande studie ger en bredare bild av talet hos vuxna personer med 22q11DS än vad som tidigare beskrivits i logopedisk litteratur och ger därför ökad kunskap om symtombilden hos vuxna.

Referenser

- American Speech-Language-Hearing Association. (2005). *Guidelines for manual puretone threshold audiometry*. Rockville, MD: Author. Hämtad från <http://www.asha.org/policy/GL2005-00014.htm>
- Audacity, programvara. Hämtad från <http://audacity.sourceforge.net/download/windows>

- Basset, A. S., Chow, E. W. C., Husted, J., Weksberg, R., Caluseriu, O., Webb, G. D., & Gatzoulis, M. A. (2005). Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 138(4), 307-313.
- Baylor, C., Yorkston, K., Eadie, T., Kim, J., Chung, H., & Amtmann, D. (2013). The communicative participation item bank (CPIB): Item bank calibration and development of a disorder-generic short form. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 56, 1190-1208. doi:10.1044/1092-4388(2012/12-0140).
- Baylor, C., Yorkston, K., Eadie, T., Miller, R., & Amtmann, D. (2009). Developing the communicative participation item bank: Rasch analysis results from a spasmodic dysphonia sample. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 52, 1302-1320.
- Bearden, C. E., Van Erp, T. G. M., Dutton, R. A., Lee, A. D., Simon, T. J., Cannon, T. D., Emanuel, B. S., McDonald-McGinn, D., Zackai, E. H., & Thompson, P. M. (2009). Alterations in midline cortical thickness and gyrification patterns mapped in children with 22q11.2 deletions. *Cerebral Cortex*, 19, 115-126.
- Butcher, N.J., Kiehl, T.R., Hazrati, L.N., Chow, E.W.C., Rogaeva, E., Lang, A.E., & Basset, A.S. (2013). Association between early-onset Parkinson disease and 22q11.2 deletion syndrome identification of a novel genetic form of parkinson disease and its clinical implications. *Jama Neurology*, 70(11), 1359-1366. doi: 10.1001/jamaneurol.2013.3646.
- D'Antonio, L. L., Scherer, N. J., Miller, L. L., Kalbfleisch, J. H., & Bartley, J. A. (2001). Analysis of speech characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFS) and children with phenotypic overlap without VCFS. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* 38(5), 455-467.
- Eliez, S., Barnea-Goraly, N., Schmitt, J. E., Liu, Y., & Reiss, A. L. (2002). Increased basal ganglia volumes in Velo-cardio-facial syndrome (deletion 22q11.2). *Biological Psychiatry*, 52(1), 68-70.
- Field, A. (2013). *Discovering statistics using IBM SPSS statistics: and sex and drugs and rock 'n' roll*. London: Sage.
- Gerdes, M., Solot, C., Wang, P., Moss, E., LaRossa, D., Randall, P., Goldmuntz, E., Clark III, B. J., Driscoll, D. A., Jawad, A., Emanuel, B. S., McDonald-McGinn, D. M., Batshaw, M. L., & Zackai, E. H. (1999). Cognitive and behavior profile of preschool children with 22q11.2 deletion. *American Journal of Medical Genetics* 85(2), 127-133.
- Heim, S., Amunts, K., Hensel, T., Grande, M., Huber, W., Binkofski, F., & Eickhoff, S. B. (2012). The role of human parietal area 7A as a link between sequencing in hand actions and in overt speech production. *Frontiers in Psychology* 534(3), 1-9. doi: 10.3389/fpsyg.2012.00534.
- Hammarberg, B., Södersten, M., & Lindestad, P-Å. (2008). Röststörningar - allmän del. I L. Hartelius, U. Nettelbladt & B. Hammarberg (Red.). *Logopedi*. (s. 245-263). Lund: Studentlitteratur.
- Hartelius, L. (2008). Neurologiskt betingade talstörningar hos vuxna. I L. Hartelius, U. Nettelbladt & B. Hammarberg (Red.). *Logopedi*. (s. 401-411). Lund: Studentlitteratur.
- Hartelius, L. (2013). *Dysartri – diagnostik och intervention, vid förvärvade neurologiska talstörningar hos vuxna*. (Opublicerat manuskript).
- Hartelius, L., & Lohmander, A. (2008). Talstörningar – allmän del. I L. Hartelius, U. Nettelbladt & B. Hammarberg (Red.). *Logopedi* (s. 357-375). Lund: Studentlitteratur.
- Hartelius, L., & Svensson, P. (1990). *Dysartritest*. Stockholm: Psykologiförlaget AB.

- Hartmann, D. P. (1977). Considerations in the choice of interobserver reliability estimates. *Journal of applied behavior analysis*, 10, 103-116.
- Hultman, C. S., Riski, J. E., Cohen, S. R., Burstein, F. D., Boydston, W. R., Hudgins R. J., Grattan-Smith, D., Uhas, K., & Simms, C. (2000). Chiari malformation, cervical spine anomalies, and neurologic deficits in Velocardiofacial syndrome. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 106, 16-24.
- Hustad, K. (2006). Estimating the intelligibility of speakers with dysarthria. *Folia Phoniatica*, 58, 217-228.
- Hustad, K. C., & Cahill, M. A. (2003). Effects of presentation mode and repeated familiarization on intelligibility of dysarthric speech. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 12, 198-208.
- IBM SPSS Statistics, version 22. Hämtad från <http://download.gu.se/list.php?dir=spss22>
- Jönsson, S., & Winnerstam, A. (2012). *Dysartribedömning av vuxna personer utan talstörning: uppgifter med fokus på funktion och struktur* (Magisteruppsats). Göteborg: Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, Göteborgs universitet.
- Kates, W., Burnette, C., Jabs, E., Rutberg, J., Murphy, A., & Grados, M. (2001). Regional cortical white matter reductions in velocardiofacial syndrome: a volumetric MRI analysis. *Biological Psychiatry*, 49, 677-685.
- Kent, R. D., Kent, J. F., Duffy, J. R., Thomas, J. E., Weismer, G. & Stuntebeck, S. (2000). Ataxic dysarthria. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 5(43), 1275-1289.
- Kriewitz, C., & Tegnebro, E. (2010). *Perceptuell bedömning av tal och röst hos vuxna med 22q11-deletionssyndrom*. (Magisteruppsats). Göteborg: Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, Göteborgs universitet.
- Kummer, AW., Lee, L., Schaadt Stutz, L., Maroney, A., & Weidenbach Brandt, J. (2007). The prevalence of apraxia characteristics in patients with Velocardiofacial syndrome as compared with other cleft populations. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 44 (2), 175-181.
- Laakso, K., Lindh, J., & Hartelius, L. (2012). Swedish Test of Intelligibility (STI) – Development of computerized assessment of word and sentence intelligibility and the performance of adult control speakers. (Opublicerat manuskript). Hämtad från: <http://gup.ub.gu.se/publication/162454>
- Lohmander, A., Persson, C., & Henningsson, G. (2008). Talstörningar av anatomiskt/strukturella orsaker hos barn och ungdomar. I L. Hartelius, U. Nettelbladt & B. Hammarberg (Red.). *Logopedi* (s. 387-399). Lund: Studentlitteratur.
- McAllister, A., (2008). Oralmotoriska störningar hos barn och ungdomar. I L. Hartelius, U. Nettelbladt & B. Hammarberg (Red.). *Logopedi* (s. 377-386). Lund: Studentlitteratur.
- Mellenthin, L., & Roos, E. (2013). *Validation of the Swedish translation of Communicative Participation Item Bank on individuals with Parkinson's disease or atypical parkinsonism*. (Magisteruppsats). Göteborg: Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, Göteborgs universitet.
- Mills, L., Gosling, A., & Sell, D. (2006). Extending the communication phenotype associated with 22q11.2 microdeletion syndrome. *Advances in Speech-Language Pathology*, 8(1), 17-27. doi:10.1080/14417040500459650.
- Murphy, J., & Cameron, L. (2006). *Talking mats: A resource to enhance communication*. Stirling, Skottland: University of Stirling.
- Nordberg, M., & Syrjäkylä, ML. (2013). *Validering av Frågebank om Kommunikativ*

- Delaktighet genom kognitiva intervjuer med personer med MS eller ataxi.* (Magisteruppsats). Stockholm: Institutionen för klinisk vetenskap, intervention och teknik, Karolinska Institutet.
- Nygren, K. (2012). *Förmågan att hålla takten med stavelserepetition eller fingertrumning hos friska vuxna.* (Magisteruppsats). Göteborg: Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, Göteborgs universitet.
- Óskarsdóttir, S., Belfrage, M., Sandstedt, E., Viggedal, G., & Uvebrant, P. (2005a). Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 47(3), 177-184.
- Óskarsdóttir, S., Persson, C., Eriksson, BO., & Fasth, A. (2005b). Presenting phenotype in 100 children with the 22q11 deletion syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 164, 146-153. doi:10.1007/s004-1577-8.
- Óskarsdóttir, S., Vujic, M., & Fasth, A. (2004). Incidence and prevalence of 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. *Arch Dis Child* 89, 148-151. doi: 10.1136/adc.2003.026880.
- Pennington, L., & Miller, N. (2007). Influence of listening conditions and listener characteristics on intelligibility of dysarthric speech. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 21(5), 393-403.
- Persson, C., Friman, V., Óskarsdóttir, S., & Jonsson, R. (2012). Speech and hearing in adults with 22q11.2 deletion syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A* 158A(12), 3071-3079. doi: 10.1002/ajmg.a.35589.
- Persson, C., Lohmander, A., Jönsson, R., Óskarsdóttir, S., & Söderpalm, E. (2003). A prospective cross-sectional study of speech in patients with 22q11 deletion syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 36(1), 13-47.
- Praat, programvara. Hämtad från http://www.fon.hum.uva.nl/praat/download_win.html
- Reisberg, D. (2010). *Cognition -exploring the science of the mind* (4:e upplagan). New York: W.W. Norton & Company.
- Rommel, N., Vantrappen, G., Swillen, A., Devriendt, K., Feenstra, L., & Fryns, J. P. (1999). Retrospective analysis of feeding and speech disorders in 50 patients with Velo-cardio-facial syndrome. *Genetic Counseling* 10(1), 71-78.
- Sahlgrenska Akademin. (2013). *ITA – Intelligibility, Timing and Articulation*. Hämtad 2013-11-19, från http://www.neurophys.gu.se/sektioner/klinisk_neurovetenskap_och_rehabilitering/logopedi/forskning/ita---intelligibility-timing-and-articulation
- Scambler, P. J. (2000). The 22q11 deletion syndromes. *Human Molecular Genetics* 9(16), 2421-2426. doi: 10.1093/hmg/9.16.2421.
- Scherer, N. J., D'Antonio, L. L. & Kalbfleisch J. H. (1999). Early speech and language development in children with velocardiofacial syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part B*, 88(6), 714-723. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628.
- Shprintzen, R. J. (2008). Velo-cardio-facial syndrome: 30 years of study. *Developmental disabilities research reviews* 14(1), 3-10. doi: 10.1002/ddrr.2.
- Sobin, C., Monk, S. H., Kiley-Brabeck, K., Khuri, J., & Karayiorgou, M. (2006). Neuromotor deficits in children with the 22q11 deletion syndrome. *Movement disorders*, 21(12), 2082-2089.
- Socialstyrelsen. (2003). *Klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*. Vällingby: Bokförlaget Bjurner och Bruno AB.
- Sundqvist, M., & Sänne, E. (2007). *Förmågan att hålla takten hos personer med olika Parkinsonsjukdomar – ett särskiljande tecken?* (Magisteruppsats). Göteborg: Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, Göteborgs universitet.

- Swillen, A., Devriendt, K., Legius, E., Prinzie, P., Vogels, A., Ghesguière, P., & Fryns, J.P. (1999). The behavioural phenotype in velo-cardio-facial syndrome (VCFS): from infancy to adolescence. *Genetic Counseling*, 10(1): 79-88.
- Swillen, A., Vogels, A., Devriendt, K., & Fryns, J. P. (2000). Chromosome 22q11 deletion syndrome: update and review of the clinical features, cognitive-behavioral spectrum, and psychiatric complications. *American Journal of medical genetics* 97(2), 128–135. doi: 10.1002/1096-8628.
- Van Aken, K., Caeyenberghs, K., Smits-Engelsman, B., & Swillen, A. (2009). The motor profile of primary school-age children with a 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) and an age- and IQ-matched control group. *Child neuropsychology*, 15, 532-542.
- van Amelsvoort, T., Daly, E., Robertson, D., Suckling, J., Ng, V., Critchley, H., Owen, M. J., Henry, J., Murphy, K. C., & Murphy, D. G. M. (2001). Structural brain abnormalities associated with deletion at chromosome 22q11: Quantitative neuroimaging study of adults with velo-cardio-facial syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 178, 412–419.
- Yorkston, M. K., Beukelman, D.R., Strand, E. A. & Hakel, M. (2010). *Management of Motor Speech Disorders in Children and Adults* (3:e upplagan). Austin, Texas: Pro-ed.
- Zaleski, C., Basset, A.S., Tam, K., Shugar, A.L., Chow, E.C., & McPherson, E. (2008). The co-occurrence of early onset Parkinson disease and 22q11.2 deletion syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A* 149A, 525-528.